16 皮膚難病の患者、医療関係者、一般への啓発

橋本　隆
久留米大学皮膚細胞生物学研究所

本研究班の本年度の研究として、私どもの施設では、昨年度に引き続いて、各種皮膚難病の研究・診療の現状について、患者、医療関係者、一般社会への啓発活動を行う。本年度は、主に、天疱瘡、類天疱瘡、表皮水疱症、重症魚鱗癬について、対応する患者会と連携して、医学的サポートとアンケート等による情報収集を行う。さらに、本研究班のホームページ上に、皮膚難病の研究・診療の現状に関するコンテンツを発表する。さらに、来年度に向けて、新しいリーフレットの作成と市民公開講座の開講の可能性に関する基礎的検討を開始する。

平成27年度 第2回総会日程

▷ 候補日:

①2015年10月7日(水) 11:00-16:00(予定)
②2015年10月9日(金) 11:00-16:00(予定)
③2015年10月28日(水)11:00-16:00(予定)
④2015年11月4日(水) 11:00-16:00(予定)

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班事務局

▷ 連絡先 (慶應義塾大学医学部皮膚科学教室)

住所: 〒160-8582 東京都新宿区信濃町35
TEL: 03-5363-3822(直通) ／ FAX: 03-3351-6880(医局)
担当: 山上 淳 yamagamijun@keio.jp_
御手洗 華子 mitahana@keio.jp

～ *プログラム・抄録集* ～

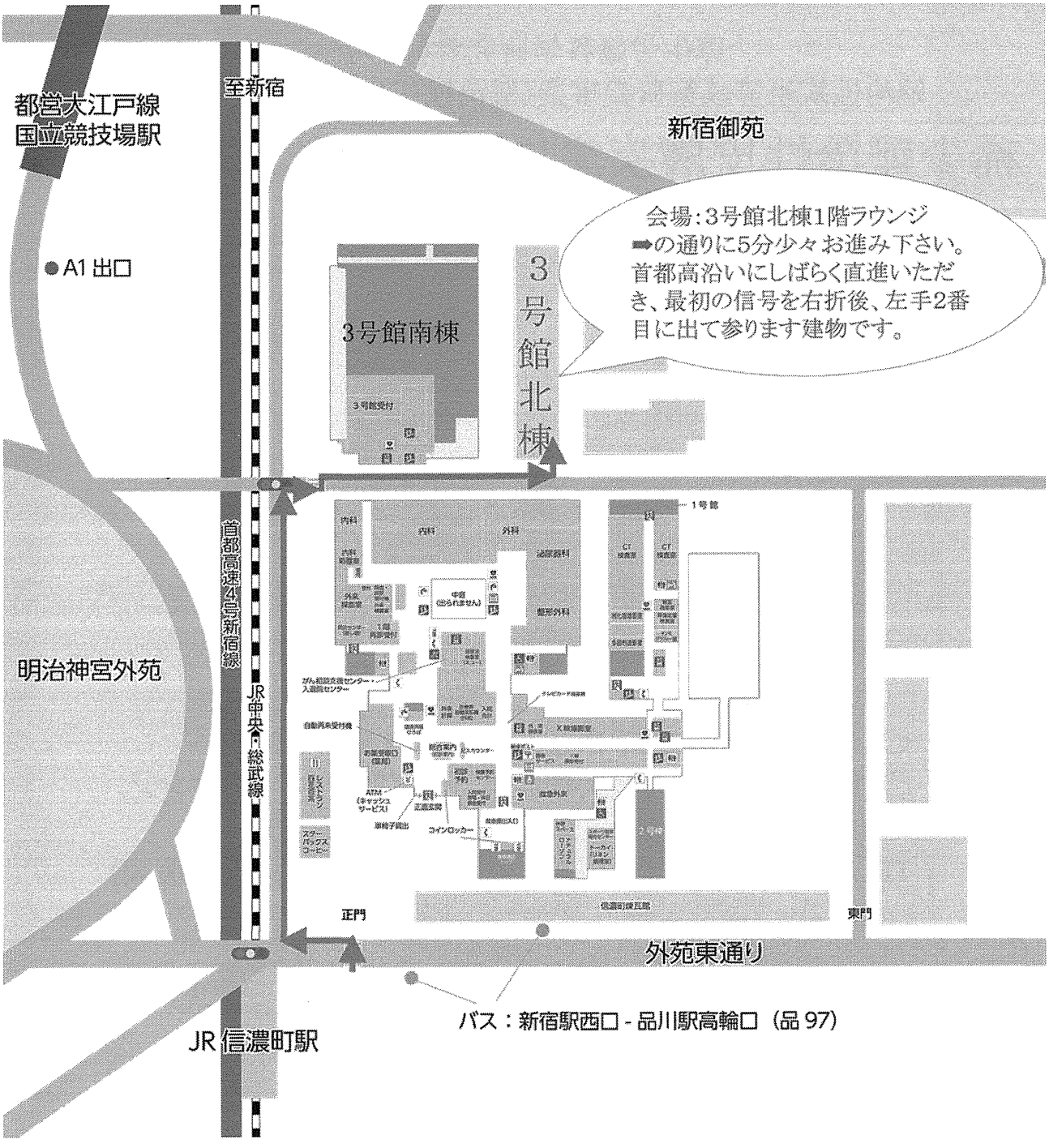
厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班

平成27年度 第2回総会

○ 日 時: 平成27年10月28日（水）14:00～18:00
○ 場 所: 慶應義塾大学病院 3号館北棟1階ラウンジ
（住所） 〒160-8582 東京都新宿区信濃町35
TEL 03-3353-1211（代表）／FAX 03-3351-6880（医局）

会場交通案内(慶應義塾大学病院)



▷ 交通機関及び所要時間

〈JR〉総武線「信濃町」駅下車、徒歩約 5 分

〈地下鉄〉都営大江戸線「国立競技場」駅下車(A1 番出口)、徒歩約 5 分

丸の内線「四谷三丁目」駅下車(1 番出口)、徒歩約 15 分
半蔵門線・銀座線「青山一丁目」駅下車(0 番出口)、徒歩約 15 分
〈バス〉新宿駅西口-品川車庫(品 97)「信濃町駅前(慶應病院前)」下車
早大正門-渋谷駅東口(早 81)「四谷第六小学校入口」下車
〈車〉首都高速 4 号線外苑出口、外苑東通り四谷方面すぐ
(駐車スペース(有料)に限りがありますので、お車での来院はなるべくご遠慮下さい。)

発表形式、その他

▷ 発表時間 ： 1演題につき 10 分間

▷ 対応ソフト・メディア

① Windows
・ 内蔵ソフト： **Windows 7、Power Point 2010**
・ 対応メディア： **USB、CD-Rom**

② Mac
・ 内蔵ソフト： OSX Mountain Lion、Power Point 2011、Keynote 2009
・ 対応メディア ： USB、CD-Rom

※ パソコンをご持参の際には、外部モニター接続端子をご確認下さい。

＜プログラム＞

14:00−14:15
研究代表者挨拶

研究代表者　天谷雅行

14:15−14:20
国立保健医療科学院研究事業推進官よりご挨拶

国立保健医療科学院　研究事業推進官
健康危機管理研究部 上席主任研究官
厚生労働省大臣官房厚生科学課（併任）
武村真治

14:20−15:40
分担研究者成果発表Ⅰ

座長　青山裕美

01 ステロイド治療抵抗性の自己免疫性水疱症患者を対象としたRituximabの効果・安全性の探索的研究(RTX-BD)の報告

栗原佑一[1)]、山上　淳[1)]、宮本樹里亜[1)]、舩越　建[1)]、谷川瑛子[1)]、天谷雅行[1)]、岩月啓氏[2)]、青山裕美[3)]、石井文人[4)]、清水　宏[5)]、西江　渉[5)]
慶應義塾大学[1)]、岡山大学[2)]、川崎医科大学[3)]　久留米大学[4)]、北海道大学[5)]

02 天疱瘡における初期治療と予後に関する調査計画

青山裕美
川崎医科大学

03 新規ELISA法による粘膜類天疱瘡の診断効率向上の試み

氏家英之、西江　渉、泉　健太郎、清水　宏
北海道大学

04 表皮水疱症重症度判定基準と診療ガイドラインとの連動について

玉井克人[1)]、澤村大輔[2)]、下村　裕[3)]
大阪大学[1)]、弘前大学[2)]、新潟大学[3)]

座長　宇谷厚志

05 膿疱性乾癬の疫学調査とQoL調査、ならびに診療ガイドラインの改訂

葉山惟大[1)]、藤田英樹[1)]、照井　正[1)]、岩月啓氏[2)]

日本大学[1)]、岡山大学[2)]

06 膿疱性乾癬の合併症(関節症)発症リスク分析計画(臨床調査個人票データベースを用いて)

黒沢美智子[1)]、照井 正[2)]、青山裕美[3)]、岩月啓氏[4)]、池田志斐[5)]、天谷雅行[6)]

順天堂大学医学部衛生学[1)]、日本大学[2)]、川崎医科大学[3)]、岡山大学[4)]、順天堂大学医学部皮膚科[5)]、慶應義塾大学[6)]

07 日本人眼皮膚白皮症のサブタイプ別頻度

鈴木民夫、阿部優子、岡村 賢、荒木勇太、穂積 豊

山形大学

08 弾性線維性仮性黄色腫診療ガイドラインの策定に向けて.第Ⅱ報

宇谷厚志[1)]、大久保佑美[1)]、北岡 隆[2)]、前村浩二[3)]、田村 寛[4)]、山本洋介[5)]

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚病態学[1)]、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科眼科・視覚科学[2)]、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科循環器内科学[3)]、京都大学医学部付属病院医療情報企画部[4)]、京都大学医学部付属病院臨床研究総合センター[5)]

～ 休憩(15:40–16:20) ～

16:20-17:30

分担研究者成果発表 II

座長　横関博雄

09 先天性魚鱗癬の重症度判定とQOL調査(経過報告)

池田志斐[1)]、秋山真志[2)]、黒沢美智子[3)]

順天堂大学医学部皮膚科[1)]、名古屋大学[2)]、順天堂大学医学部衛生学講座[3)]

10 道化師様魚鱗癬と魚鱗癬症候群の臨床疫学像の調査

秋山真志、村瀬千晶、武市拓也、杉浦一充、柴田章貴、小川 靖、河野通浩

名古屋大学

11 特発性後天性全身性無汗症(AIGA)のQOLと重症度の相関に関する調査

宗次太吉[1)]、藤本智子[2)]、横関博雄[1)]

東京医科歯科大学[1)]、都立大塚病院[2)]

座長　秋山真志

12 生体試料バンク事業の運営 2015

武藤正彦[1)]、秋山真志[2)]、岩月啓氏[3)]、天谷雅行[4)]、清水　宏[5)]、石河　晃[6)]、池田志斈[7)]、錦織千佳子[8)]、山西清文[9)]、金田眞理[10)]、新関寛徳[11)]、松山晃文[12)]、橋本　隆[13)]、宇谷厚志[14)]、下村　裕[15)]

山口大学[1)]、名古屋大学[2)]、岡山大学[3)]、慶應義塾大学[4)]、北海道大学[5)]、東邦大学[6)]、順天堂大学[7)]、神戸大学[8)]、兵庫医科大学[9)]、大阪大学[10)]、国立成育医療研究センター[11)]、医薬基盤・健康・栄養研究所[12)]、久留米大学[13)]、長崎大学[14)]、新潟大学[15)]

13　統括的ゲノム解析の進歩報告

下村　裕[1)]、橋本　隆[2)]、新関寛徳[3)]、青山裕美[4)]、藤原　浩[5)]、山上　淳[6)]、　武藤正彦[7)]、天谷雅行[6)]

新潟大学[1)]、久留米大学[2)]、国立成育医療研究センター[3)]、川崎医科大学[4)]、魚沼基幹病院[5)]、慶應義塾大学[6)]、山口大学[7)]、

14　皮膚難病の患者、医療関係者、一般への啓発

橋本　隆

久留米大学

15　皮膚難病に関する国際シンポジウム 2015（岡山市）の進捗状況について

岩月啓氏

岡山大学

17:30-17:50

事務局連絡（来年のスケジュールその他）

事務局　山上　淳

17:50—18:05

閉会挨拶

研究代表者　天谷雅行

18:30〜

懇親会

〈抄録集〉

01 ステロイド治療抵抗性の自己免疫性水疱症患者を対象としたRituximabの効果・安全性の探索的研究(RTX-BD)の報告

栗原佑一[1)]、山上 淳[1)]、宮本樹里亜[1)]、舩越 建[1)]、谷川瑛子[1)]、天谷雅行[1)]、岩月啓氏[2)]、青山裕美[3)]、石井文人[4)]、清水 宏[5)]、西江 渉[5)]
慶應義塾大学[1)]、岡山大学[2)]、川崎医科大学[3)] 久留米大学[4)]、北海道大学[5)]

2009年～2014年に行われたリツキシマブ臨床試験の結果を報告する。対象症例は、PSL 10mg/日に減量するまでの間に再燃・再発した天疱瘡9名、類天疱瘡1名の計10名。プロトコールに従って、リツキシマブ375 mg/m^{2}を週1回、合計4回投与し、PSLは1mgまたは0.5mg/kg/日に増量した後に減量した。主要評価項目は有害事象と寛解率で、リツキシマブ投与後40週で臨床症状スコアと抗体価は全例で低下し、50%(5/10例)は寛解(0.2mg/日以下のPSLで2ヶ月以上皮疹を認めない状態)となった。全例で何らかの有害事象を生じ、のべ37件のうち20件が感染症であった。重篤な有害事象としてカリニ肺炎1例、化膿性肩関節炎1例を生じたが、入院加療で治癒した。リツキシマブは、難治性自己免疫性水疱症に対して有効な治療法と考えられ、今後日本でも使用できる環境が整えられることが望ましい。

02 天疱瘡における初期治療と予後に関する調査計画

青山裕美
川崎医科大学

天疱瘡の初期治療はステロイド内服療法を基本に、パルス療法、血漿交換療法、IVIG、免疫抑制剤が併用療法ととらえられている。将来リツキサンが使用できるようになることも考慮し、併用療法の選択基準をある程度明確にする必要がある。すでに慶應大学皮膚科では、初期治療と治療のアウトカム、合併症の調査を終え成果を報告されている。さらに研究班として複数施設での傾向をつかむために、本研究班のレジストリシステムを利用して調査を行いたい。調査項目を提示する。

03 新規ELISA法による粘膜類天疱瘡の診断効率向上の試み

氏家英之、西江 渉、泉 健太郎、清水 宏

北海道大学

粘膜類天疱瘡は粘膜病変を主体とする類天疱瘡群の一亜型で、表皮真皮境界部接合を担う17型コラーゲン(COL17、BP180)C末端やラミニン332を主な標的抗原とする自己免疫性水疱症である。既存のELISA(CLEIA)法では自己抗体が検出されないことが多く、しばしば診断に難渋する。粘膜病変は難治性であることが多く、特に眼症状は進行すると失明に至ることもあり、発症早期における正確な診断と適切な治療の選択が重要である。今回、COL17のC末端部を含む全長COL17リコンビナントタンパクを用いた新規ELISA法を用いて、粘膜類天疱瘡患者の血清自己抗体の検出感度について検討した。

04 表皮水疱症重症度判定基準と診療ガイドラインとの連動について

玉井克人[1)]、澤村大輔[2)]、下村　裕[3)]
大阪大学[1)]、弘前大学[2)]、新潟大学[3)]

新たに策定された表皮水疱症重症度判定基準は、病型診断に関わらず水疱形成頻度、潰瘍面積、合併症の種類とその程度等により重症度がスコア化されるようにデザインされているのが特徴である。即ち、重症度判定の過程で、水疱新生程度、潰瘍面積、合併症の種類とその程度をおおよそ把握することが可能である。今後作成する診療ガイドラインでは、特に治療法の選択について重症度判定と連動して適切な治療法選択が可能となるべきである。具体的には、創傷被覆材、外用治療、全身治療、再生医療それぞれの選択について、重症度判定過程で自ずと標準的治療が選択できるようにデザインすることが理想である。

05 膿疱性乾癬の疫学調査とQoL調査、ならびに診療ガイドラインの改訂

葉山惟大[1)]、藤田英樹[1)]、照井　正[1)]、岩月啓氏[2)]
日本大学[1)]、岡山大学[2)]

H15年から19年にかけて岡山大学が治療中患者を含めた汎発性膿疱性乾癬(GPP)患者の横断的QoL調査を行っている。この調査ではSF-36v2を用いてQoL疫学調査を実施し、GPP患者群で8種類の下位尺度の得点が低下している結果が得られた。近年、GPPの治療には生物学的製剤が導入され、高い効果が得られて

いる。本研究の目的は、1) 近年の治療の発達によって GPP 患者の QoL が以前と比べ変化したかの横断的調査と 2) 未治療、再燃患者の QoL を調査し、その治療による変化の前向き調査を実施することである。横断的調査では治療中の患者の QoL を調べ、以前のデータと比較する。前向き調査では未治療・再燃患者の初診時、治療開始時、半年に調査を行い QoL の改善を評価する。現在、調査参加の可否を問う 1 次アンケートを準備しており、日本皮膚科学会研修指定施設に送付する予定である。2 次アンケートで患者の症状、QoL を扱うため、当院の倫理委員会に「汎発性膿疱性乾癬患者の QoL 調査」として申請している。

06 膿疱性乾癬の合併症(関節症)発症リスク分析計画(臨床調査個人票データベースを用いて)

黒沢美智子[1)]、照井 正[2)]、青山裕美[3)]、岩月啓氏[4)]、池田志斐[5)]、天谷雅行[6)]
順天堂大学医学部衛生学[1)]、日本大学[2)]、川崎医科大学[3)]、岡山大学[4)]、順天堂大学医学部皮膚科[5)]、慶應義塾大学[6)]

臨床調査個人票データベースは今後新しい難病データベースに移行する予定であるが、平成 26 年末までは臨床調査個人票データベースに情報が集積されている。昨年度、膿疱性乾癬診療ガイドライン 2014 年度版の各 Clinical Question(CQ)について、臨床調査個人票データベースを用いて実態を示すことが可能か確認した。今年度は複数の治療法の組み合わせや小児の治療実態、合併症(関節症、眼症状)の把握と合併症発症のリスク分析を試行する予定で、第一回班会議で途中経過を報告した。

今回、2010 年の更新データ約 1000 例を用いて発症からの経過年別に関節症の合併について確認したところ、発症 1 年目では 0%、2 年目 2.4%、3 年目 10.5%、4 年目 11.8%と上昇していることがわかった。そこで今年度、数年分の新規申請データと更新データの連結作業を行い、合併症(関節症)のリスク要因の分析を試みる。

07 日本人眼皮膚白皮症のサブタイプ別頻度

鈴木民夫、阿部優子、岡村 賢、荒木勇太、穂積 豊
山形大学

2007 年 4 月から 2015 年 3 月までに眼皮膚白皮症(OCA)疑いで当科に遺伝子診断を依頼された症例は 156 例になった。このうち明らかに OCA ではない症例が 9

例あり、計 147 例を遺伝診断した。平均して約 18 例／年の頻度であった。解析の結果、OCA1 型 27 例、OCA2型 9 例、OCA3型 2 例、OCA4型 40 例、Hermansky-Pudlak 症候群(HPS)1 型 22 例、HPS4 型 2 例、HPS9 型 1 例、Waardenburg 症候群 2 例、原因遺伝子不明 42 例という結果であった。OCA4 型が相対的に多いのが日本人の特徴である。
今後は、原因遺伝子不明例を次世代型シークエンサーなどの新しい解析手法で解析する予定である。

08 弾性線維性仮性黄色腫診療ガイドラインの策定に向けて.第Ⅱ報

宇谷厚志[1)]、大久保佑美[1)]、北岡　隆[2)]、前村浩二[3)]、田村　寛[4)]、山本洋介[5)]
長崎大学大学院医歯薬学総合研究科皮膚病態学[1)]、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科眼科・視覚科学[2)]、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科循環器内科学[3)]、京都大学医学部付属病院医療情報企画部[4)]、京都大学医学部付属病院臨床研究総合センター[5)]

弾性線維性仮性黄色腫(PXE)は、進行性に弾性線維の石灰化と変性が発生し、弾性線維に富む組織(皮膚、網膜、動脈など)に障害が生じる。いずれも QOL を著しく損ない、動脈石灰化による全身の虚血性症状は生命予後をも左右する。前回の報告では眼病変、心血管病変、消化器病変の重症度が相関する可能性が示唆された。確定診断された患者数は前回の報告からさらに増え 111 例となり、そのうち遺伝子解析した患者総数は 99 例で、現在 6 例が結果待ちである。
難治性疾患政策研究事業の環境整備としては、これまでに皮膚科、眼科、循環器科の協力を得て重症度判定基準の作成が完了し、平成 27 年度指定難病に組み込まれた。CQ の候補の収集を終え、現在の PXE 診療ガイドラインの作成への取り組みを中間報告として発表する。

09 先天性魚鱗癬の重症度判定と QOL 調査(経過報告)

池田志斈[1)]、秋山真志[2)]、黒沢美智子[3)]
順天堂大学医学部皮膚科[1)]、名古屋大学[2)]、順天堂大学医学部衛生学講座[3)]

「先天性魚鱗癬」の重症度と QOL 調査を行うため、H27 年 1 月順天堂大医学部倫理審査の承認後に「表皮融解性魚鱗癬」の調査を開始した。対象は当班が 2003、

2010 年に実施した全国疫学調査の協力施設、当班疾病登録の協力施設、医中誌の検索で表皮融解性魚鱗癬の症例報告があった施設の 46 施設 56 例である。2 月に調査対象施設に依頼状、調査流れ図と重症度調査票・QOL 調査票を送付し、現在まで 8 施設(重症度調査票 9 例、QOL 調査票 7 例)から回収された。また該当症例なし(5 施設 7 例)の連絡もあった。回収された重症度調査票 9 例の年齢は 20 歳未満 4 例、30～40 歳代 3 例、60 歳代 2 例であった。症状については鱗屑を認める範囲(%)の平均 78.8%(±33.9)、紅斑を認める範囲 77.2%(±32.8)、そう痒 VAS スコア 3.4 点(±2.8)、皮膚の痛み VAS スコア 2.9 点(±2.6)、10 種類の重症度スコア合計の平均点 21.3(±14.8)、魚鱗癬重症度最終スコア平均 45.0 点(±20.4)であった。今後は未報告施設に再依頼状を送付する予定である。

10 道化師様魚鱗癬と魚鱗癬症候群の臨床疫学像の調査

秋山真志、村瀬千晶、武市拓也、杉浦一充、柴田章貴、小川 靖、河野通浩
名古屋大学

平成 22 年に我々は最重症型の魚鱗癬である道化師様魚鱗癬の全国疫学調査を実施し、平成 17 年から平成 22 年の 6 年間の道化師様魚鱗癬による受療患者数推計を行った。この疫学調査では、日本全国の 564 施設よりアンケートの回答を得て、16 例の道化師様魚鱗癬患者についての情報を把握した。本年度、我々は、平成 22 年の疫学調査時に道化師様魚鱗癬患者の受療を認めた施設、並びに、全国の大学皮膚科を対象として、道化師様魚鱗癬と、先天性魚鱗癬の皮膚症状を呈する魚鱗癬症候群について臨床疫学調査を計画した。調査内容は、患者の受療状況、臨床症状、重症度、予後、病因遺伝子変異等と、患者の QOL、治療実態である。この疫学調査は現在実施中であるが、今回の我々の調査によりこれまでに明らかになった疫学的情報を報告する。

11 特発性後天性全身性無汗症(AIGA)の QOL と重症度の相関に関する調査

宗次太吉[1)]、藤本智子[2)]、横関博雄[1)]
東京医科歯科大学[1)]、都立大塚病院[2)]

特発性後天性全身性無汗症(AIGA)とは、温熱環境下や運動時の全身の発汗が後天的に障害されるために容易にうつ熱や熱中症を生じる疾患である。また全身に

チクチクした疼痛を主とするコリン性蕁麻疹を生じるため、日常生活や仕事に与える影響が大きい。無汗症の症状で学校生活や社会生活が大変に支障を受けているものの、その実態は十分把握されていないため、市民や行政、また医療現場においても十分な理解は得られていない。そこで今回我々は、AIGAの重症度とQOLの相関について調査を実施した。
2014年以降、東京医科歯科大学皮膚科でAIGAと診断し入院加療を行った患者で、アンケート協力に同意頂いた患者19名を対象とした。OQL 評価には皮膚疾患のQOL 評価指標であるDLQIを用いた。また全身性発汗試験を基にした重症度評価も合わせて行った。DLQI と重症度の分布を散布図にしたところ、相関係数 0.4722であった。さらに解析すると、重症度判定・DLQI とも、コリン性蕁麻疹の有無に影響されやすいことが分かった。

12 生体試料バンク事業の運営 2015

武藤正彦[1)]、秋山真志[2)]、岩月啓氏[3)]、天谷雅行[4)]、清水 宏[5)]、石河 晃[6)]、池田志斈[7)]、錦織千佳子[8)]、山西清文[9)]、金田眞理[10)]、新関寛徳[11)]、松山晃文[12)]、橋本 隆[13)]、宇谷厚志[14)]、下村 裕[15)]
山口大学[1)]、名古屋大学[2)]、岡山大学[3)]、慶應義塾大学[4)]、北海道大学[5)]、東邦大学[6)]、順天堂大学[7)]、神戸大学[8)]、兵庫医科大学[9)]、大阪大学[10)]、国立成育医療研究センター[11)]、医薬基盤・健康・栄養研究所[12)]、久留米大学[13)]、長崎大学[14)]、新潟大学[15)]

稀少かつ難治な皮膚疾患に係る政策の効果的実施に資するべく、関連する当該皮膚疾患の生体試料の収集・分譲・保管業務に従事している。
疾患の特徴を活かし、10 万人規模の大量蓄積を目指すコホート型バイオバンクにはない高品質な生体試料の開発に力を注いでいる。現在までに、弾性線維性仮性黄色腫を除く 8 疾患 32 検体の DNA 試料を収集・保管し、かつ研究班内外の研究者への分譲も推進している。原因遺伝子が判明している疾患については、臨床医学情報に加え、遺伝情報を付けた DNA 試料にすべく、生体試料収集分化会として積極的に取り組んでいる。関係する研究計画の概要および研究成果は個人情報を保護した上で、ホームページ上で公開している(生体試料バンク; https://www.bsbank.jp/)。

13 統括的ゲノム解析の進歩報告

下村　裕[1)]、橋本　隆[2)]、新関寛徳[3)]、青山裕美[4)]、藤原　浩[5)]、山上　淳[6)]、　武藤正彦[7)]、天谷雅行[6)]
新潟大学[1)]、久留米大学[2)]、国立成育医療研究センター[3)]、川崎医科大学[4)]、魚沼基幹病院[5)]、慶應義塾大学[6)]、山口大学[7)]、

本研究班では、ガイドライン最適化のための統括的ゲノム解析を粛々と行っている。そのプロジェクトの 1 つとして、日本人における天疱瘡の発症に関わる遺伝的背景を明らかにするためのゲノム解析を進めており、これまでに 96 名分の患者試料をSNP アレイで解析済みである。本年度も、12 月末までに追加試料 96 名分を SNP アレイに乗せる予定である。更に、天疱瘡以外の本研究班の対象疾患についても解析を施行しており、興味深い知見が得られたので報告する。

14　皮膚難病の患者、医療関係者、一般への啓発

橋本　隆
久留米大学

本年度、私どもの施設では、昨年度に引き続いて、各種皮膚難病の研究・診療の現状について、患者、医療関係者、一般社会への啓発活動を行った。特に、天疱瘡・類天疱瘡友の会、表皮水疱症患者会、魚鱗癬の会の会長と連携し、各種の医学的サポートを行った。さらに、本研究班に関係する疾患について、この3種の患者会を中心にアンケート等による情報収集を行うため、その準備を進めている。また、本研究班のホームページ上に、漸次、皮膚難病の研究・診療の現状に関するコンテンツを発表している。今後、来年度に新しいリーフレットを作成し、市民公開講座を開講するため、事務局および他の関連の施設と交渉を開始する。

15　皮膚難病に関する国際シンポジウム 2015（岡山市）の進捗状況について

岩月啓氏
岡山大学

2015 年 12 月 13 日（日）、岡山市において「皮膚難病に関する国際シンポジウム」を開催する準備を進めている。本シンポジウムは、12 月 11，12 日に開催される第 40 回日本研究皮膚科学会のサテライトシンポジウムとして、難治性疾患等政策研究事

業の 3 研究班（天谷班、尹班、錦織班）が各々に海外の著名な皮膚難病研究者を招聘して、皮膚難病に関する情報交換を行うことを目的としている。我が国の皮膚難病の取り組みを紹介し、本邦で開発された新医療につても意見交換する。本シンポジウムの準備状況と、予定される演者、講演内容について報告する。

▷ 候補日： 要調整

稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班事務局

▷ 連絡先（慶應義塾大学医学部皮膚科学教室）

住所： 〒160-8582 東京都新宿区信濃町35
TEL： 03-5363-3822(直通) ／ FAX： 03-3351-6880(医局)
担当： 山上 淳 yamagamijun@keio.jp
水野 華子 mitahana@keio.jp

International Symposium on Intractable Skin Diseases: Current Advances and Medical Innovations

Dates **December 13 (Sun.), 2015**

Venue **Okayama Convention Center**

[Program] December 13 (Sun.) 09:00-12:35 Convention Hall

Ministry of Health, Labour and Welfare Research Initiative on Overcoming Intractable Skin Diseases

An international symposium will be organized by two intractable skin disease research teams from the Health, Labour and Welfare Ministry's policy and research initiative on intractable diseases. Each team will present its research result at the symposium to provide opportunities for sharing information internationally. Researchers from countries other than Japan will be invited so that dermatology researchers from Japan and other countries can meet and exchange views on the up-to-date findings and medical developments in the field of intractable skin diseases. [Supported by] Japanese Society for Investigative Dermatology (JSID)

09:00-09:45 **Research team on rare and intractable skin diseases**

Study Summation (Principal Investigator: Masayuki Amagai, *Dept. of Dermatology, Keio Univ., Tokyo*)

Keynote Lecture

"Inherited epidermolysis bullosa: the international consensus classification."

Giovanna Zambruno *(Laboratory of Molecular and Cell Biology Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IRCCS, Rome)*

09:50-10:35 **Establishing evidence-based clinical guidelines for neurocutaneous syndromes**

Study Summation (Principal Investigator: Chikako Nishigori, *Dept. of Dermatology, Kobe Univ., Kobe*)

Keynote Lecture

"Targeted gene correction in DNA repair-deficient xeroderma pigmentosum skin cells"

Alain Sarasin *(Genetic Stability and Oncogenesis UMR 8200 CNRS Institut Gustave Roussy, Villejuif)*

Coffee Break

10:50-11:35 **Special Lecture**

Chair: Hironobu Ihn *(Dept. of Dermatology and Plastic Surgery, Kumamoto Univ., Kumamoto)*

"New strategies for targeting fibrosis in systemic sclerosis"

Maria Trojanowska *(Arthritis Center, Boston Univ., Boston)*

11:40-12:35 **Latest medical developments in intractable skin diseases**

Chairs: Masayuki Amagai *(Dept. of Dermatology, Keio Univ., Tokyo),*
Chikako Nishigori *(Dept. of Dermatology, Kobe Univ., Kobe)*

(11:40-12:00) **JSID/ASDR Exchange Program**

"High risk squamous cell carcinoma in recessive dystrophic epidermolysis bullosa and the role of a permissive tumor microenvironment"

Dedee Murrell *(Dept. of Dermatology, St George Hospital, Univ. of New South Wales, Sydney)*

(12:05-12:35) **Panel discussion**

"Cell therapy for epidermolysis bullosa (bone marrow mesenchymal stem cells) "

Katsuto Tamai *(Dept. of Stem Cell Therapy Science, Osaka Univ., Osaka)*

"Topical mTOR inhibitors for tuberous sclerosis"

Mari Wataya-Kaneda *(Dept. of Dermatology, Osaka Univ., Osaka)*

"In vitro study of read-through therapy for pseudoxanthoma elasticum"

Yumi Okubo *(Dept. of Dermatology, Nagasaki Univ., Nagasaki)*

"Treating and understanding the pathology of xeroderma pigmentosum using induced pluripotent stem cells (iPS) cells"

Chihiro Shimizuhira *(Dept. of Dermatology, Kyoto Univ., Kyoto)*

President: Keiji Iwatsuki (Intractable skin disease research teams, Okayama Univ.)
Secretary-General: Shin Morizane (Dept. of Dermatology, Okayama Univ. Graduate School of Medicine)
Secretariat Office: Dept. of Dermatology, Okayama Univ. Graduate School of Medicine
TEL: +81-86-235-7282／FAX: +81-86-235-7283

JSID/JAOF/PAPSBRS Joint Seminars and Symposia
-A Scientific Journey into Dermatology-

Dec. 12 (Sat.)

1. **Special Lecture** December 12 (Sat.) 17:00-17:45 (Convention Hall)

Chair: Keiji Iwatsuki *(Dept. of Dermatology, Okayama Univ., Okayama)*

1) Fumihiko Matsuda *(Center for Genomic Medicine, Kyoto Univ., Kyoto)*
"The comprehensive human biology for the future generation preventive medicine"

2) Jean-Francois Nicolas *(Université Lyon1 / INSERM U1111 - CIRI / Hôpitaux de Lyon, Lyon)*
"Pathology of severe drug eruptions"

2. **JSID Asia Oceania Forum (JAOF)** December 12 (Sat.)17:50-18:35(Convention Hall)

Chair: Ichiro Katayama *(Dept. of Dermatology, Osaka Univ., Osaka)*

1) ZiGang Xu *(Dept. of Dermatology, Beijing Children's Hospital, Capital Medical Univ., Beijing)*
"Chronic active EB virus infection and hydroa vacciniforme-like skin eruptions"

2) Jong-Hee Chae *(Dept. of Pediatrics, Seoul National Univ., Seoul)*
"Neurofibromatosis I"

3) Chia-Yu Chu *(Dept. of Dermatology, National Taiwan Univ. Hospital, Taipei)*
"Phemphigus: epidemiology, clinical presentation and new treatments"

Dec. 13 (Sun.)

3. **JAOF/PAPSBRS Morning Seminar** December 13 (Sun.) 08:00-08:50 (Convention Hall)

"Pustular psoriasis: how pustules develop? -considerations with special reference to genetic backgrounds and therapeutic responses-" Chair: Shigaku Ikeda *(Dept. of Dermatology, Juntendo Univ., Tokyo)*

1) Kazumitsu Sugiura *(Dept. of Dermatology, Nagoya Univ., Nagoya)*
"Genetic background of pustular psoriasis"

2) Takuro Kanekura *(Dept. of Dermatology, Kagoshima Univ., Kagoshima)*
"A new therapy for generalized pustular psoriasis:granulocyte and monocyte adsorption apheresis"

4. **JAOF/PAPSBRS Luncheon Seminar** December 13 (Sun.) 12:40-13:30 (Convention Hall)

"Update on skin barrier functions" Chair: Shigetoshi Sano *(Dept. of Dermatology, Kochi Univ., Nangoku)*

1) Marek Haftek *(Laboratory for Dermatological Research, Univ. of Lyon, Lyon)*
"Crucial role of the tissue structure for stratum corneum permeability"

2) Peter M. Elias *(Dermatology Service, Dept. of Veterans Affairs Medical Center, and Dept. of Dermatology, Univ. of California, San Francisco)*
"New insights into the pathogenesis of atopic dermatitis"

3) Hyun Jung Kim *(Dept. of Dermatology, Atopy and Asthma Center, Seoul Medical Center, Seoul)*
"Two-bird-one-stone solution on atopic dermatitis treatment"

5. **The 6th Annual Congress of Pan Asian-Pacific Skin Barrier Research Society (PAPSBRS)**

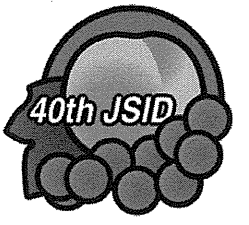
Date & Time & Venue: December 13 (Sun.) 13:40-18:10 (Convention Hall)

President: Shigetoshi Sano *(Dept. of Dermatology, Kochi Univ., Nangoku)*

[List of Speakers]

1) Takayuki Sassa *(Laboratory of Biochemistry, Faculty of Pharmaceutical Sciences, Hokkaido Univ., Sapporo)*
2) Mary L. Williams *(Dept. of Dermatology and Pediatrics, Univ. of California, San Francisco)*
3) Hachiro Tagami *(Emeritus Professor, Tohoku Univ., Sendai)*
4) Xuemin Wang *(Environment & Occupation Dermatoses Dept., Shanghai Skin Disease Hospital, Shanghai)*
5) Mari Kishibe *(Dept. of Dermatology, Asahikawa Medical Univ., Asahikawa)*
6) Masaharu Nagayama *(Research Institute for Electronic Science, Hokkaido Univ., Sapporo)*
7) Mariko Yokouchi *(Dept. of Dermatology, Keio Univ. School of Medicine, Tokyo)*
8) Jun-ichi Sakabe *(Institute of Medical Biology, A*STAR, Singapore)*
9) Li Ye *(Dalian Dermatosis Hospital, Dalian)*
10) Ying-Jan Wang *(Dept. of Environmental and Occupational Health, National Cheng Kung Univ. Medical College, Cheng Kung)*

[Secretariat Office] The Japanese Dermatological Association
1-4, Hongo 4-chome, Bunkyo-ku,Tokyo, 113-0033, Japan
TEL:+81-3-3811-5079／FAX:+81-3-3812-6790
E-mail:jsid40@dermatol.or.jp



厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究
平成 27 年度　総括・分担研究報告書
発　行　平成 28（2016）年 3 月
発行所　稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究事務局
慶應義塾大学医学部皮膚科
〒160-8582 東京都新宿区信濃町 35 番地
Tel. 03(5363)3822 / FAX. 03(3351)6880
© 2016, Printed in Japan